

### Corps du texte

- [1.Ou'est-ce que le syndrome CHARGE](#)
- [2.Pourquoi ?](#)
- [3.Quels symptômes et quelles conséquences ?](#)
- [4.Quelques chiffres](#)
- [5.Traitement](#)
- [6.Conséquences sur la vie scolaire](#)
- [7.Quand faire attention ?](#)
- [8.Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?](#)
- [9.L'avenir](#)

## Qu'est-ce que le syndrome CHARGE

Un syndrome est une association de symptômes, signes ou anomalies constituant une entité clinique « reconnaissable ».

Le syndrome CHARGE est une maladie génétique rare qui associe des malformations et des déficits neuro-sensoriels (vue, ouïe, odorat, équilibre).

L'acronyme "CHARGE" résume en anglais les principales anomalies : Coloboma, (colobome qui est une malformation de l'œil), Heart defects (malformation cardiaque), Atresia choanae (Atrésie des choanes, c'est-à-dire de la partie arrière des fosses nasales), Retardation of growth and development (retard de croissance et de développement psychomoteur), Genitourinary problems (problèmes génito-urinaires), Ear abnormalities (anomalies de l'oreille). D'autres éléments malformatifs peuvent s'ajouter à cet acronyme, en particulier un dysfonctionnement de certains nerfs crâniens impliqués dans les fonctions de succion/ déglutition/ respiration.

Au début de leur vie, les enfants atteints de syndrome CHARGE présentent surtout des difficultés alimentaires et respiratoires. Peu à peu, le degré d'atteinte sensorielle se précise. Les difficultés initiales régressent progressivement au cours des trois premières années. Se pose ensuite le problème de développement psychomoteur de l'enfant, principalement entravé par l'atteinte vestibulaire (équilibre) et visuelle. Puis, viennent les difficultés d'apprentissage, les troubles du comportement et les difficultés d'intégration sociale. A l'adolescence, un retard pubertaire, un retard de croissance et des problèmes de scoliose peuvent apparaître. Le pronostic final du syndrome est très variable. Si certains enfants sont lourdement handicapés, d'autres peuvent avoir des atteintes beaucoup plus modérées permettant une vie quasi-normale.

## Pourquoi ?

Le syndrome CHARGE est la conséquence d'une anomalie du développement de l'embryon au cours du premier trimestre de la grossesse. Chez un peu plus de la moitié des sujets atteints, il est retrouvé une mutation sur le gène CHD7, situé sur le chromosome 8. Cette mutation n'est habituellement pas héritée, elle apparaît spontanément au cours de la conception. Dans ce cas, le couple, parent d'un enfant avec une mutation dans le gène CHD7, n'a pas de risque d'avoir un second enfant avec le même syndrome. Une consultation avec un généticien avant d'envisager une nouvelle grossesse est tout de même recommandée. Il n'y a pas encore de cause retrouvée pour les autres enfants ayant un syndrome CHARGE. La fonction précise de ce gène n'est pas connue, mais il intervient dans la régulation de l'expression des gènes pendant la vie embryonnaire en

participant aux changements d'état de la chromatine. Ainsi, le gène CHD7 participe à la régulation de l'état compacté ou relâché de plusieurs régions de la chromatine et ainsi, indirectement, à la régulation des gènes permettant le développement de l'embryon.

### Quels symptômes et quelles conséquences ?

Le syndrome CHARGE peut se manifester dès les premières semaines de vie par des problèmes pouvant être variés : respiratoires (en cas d'atrésie des choanes), ou des difficultés de déglutition, ou des troubles cardiaques ou digestifs etc. Le degré de sévérité de ces différentes atteintes est extrêmement variable.

Ces atteintes touchent de multiples organes et, plus particulièrement, les organes sensoriels.

Les manifestations de la maladie peuvent être :

#### **Atrésie des choanes**

C'est un signe très fréquent qui touche 35 % à 65 % des nouveau-nés. Les choanes sont les « trous » permettant à l'air de passer entre les fosses nasales et la gorge. Le nouveau-né respirant uniquement par le nez, l'atrésie des choanes provoque une détresse respiratoire immédiate. Après l'opération et, a fortiori, à l'âge scolaire, cette malformation ne pose plus de problème.

#### **Difficultés d'alimentation**

Ce syndrome entraîne une dysfonction de certains nerfs crâniens, notamment ceux permettant une bonne coordination pour la succion et la déglutition. Ces difficultés touchent 1/3 des patients et ne s'amélioreront qu'après plusieurs années. L'atteinte de l'olfaction et les éventuelles malformations associées (fente labio-palatine...) rendent plus compliquées l'acquisition d'une alimentation par la bouche. Le recours à une nutrition entérale par sonde naso-gastrique ou gastrostomie, pendant plusieurs mois ou années est souvent nécessaire.

#### **Malformations cardiaques**

Près de 80% des enfants présentent une malformation cardiaque qui peut être de très discrète à très handicapante et nécessitent une chirurgie cardiaque au cours des premières semaines de vie. Ces malformations sont le plus souvent réparables chirurgicalement et ne font ultérieurement plus parler d'elles. Elles peuvent parfois être responsables d'un essoufflement rendant difficile l'alimentation et d'une difficulté à prendre du poids.

#### **Colobome**

Il s'agit d'une malformation de l'œil qui touche 80% des enfants avec un syndrome CHARGE. Selon son extension, la gêne visuelle peut-être modérée ou totale. L'atteinte la plus modérée est un colobome irien : l'iris (la partie colorée de l'œil) paraît fendue et ne parvient plus à se contracter. Cette anomalie n'affecte pas l'acuité visuelle (la capacité à distinguer des détails fins), mais entrave un des mécanismes d'adaptation à l'intensité de la lumière : l'enfant ne peut pas tolérer les lumières trop fortes (photophobie). Un colobome peut exister également au niveau de la rétine (le tissu qui tapisse le fond de l'œil, perçoit l'image et la transmet au cerveau par le nerf optique). Dans ces conditions, le champ de vision est réduit, de même que l'acuité visuelle et l'enfant doit parfois basculer la tête en arrière pour capter l'image sur la partie de sa rétine encore fonctionnelle. Le type de gêne peut varier en fonction de la localisation de l'anomalie rétinienne.

### Malformation des oreilles

Près de 9 enfants sur 10 avec un syndrome CHARGE ont des problèmes d'audition liés à une malformation des oreilles. Le pavillon de l'oreille en lui-même peut être anormal, mal dessiné, d'aspect mou (défaut du cartilage) avec un lobe petit voire absent. Cette malformation s'associe habituellement à une malformation des structures internes de l'audition (l'oreille interne et le nerf auditif) provoquant une surdité qui peut être totale. L'oreille interne comporte également des organes de la sensibilité impliqués dans l'équilibre : les canaux semi-circulaires. La plupart des enfants ont ainsi des problèmes d'équilibre freinant leur développement moteur : l'acquisition de la station debout et de la marche se fait après quelques années et les grands enfants présentent toujours des difficultés, en particulier lors de la marche sur terrain accidenté.

### Retard de croissance et de développement

Les trois quarts des enfants sont maigres et de taille inférieure à la moyenne. Ce retard de croissance est lié à la fois aux difficultés d'alimentation et au syndrome lui-même. Les enfants bien pris en charge sur le plan nutritionnel ont en moyenne deux écarts-type de taille de moins que leur couloir de taille génétique. De plus, la carence en hormones sexuelles, quand elle existe, limite l'accélération normale de la croissance à la puberté.

### Retard intellectuel

Le retard de développement intellectuel est très variable d'un enfant à l'autre : d'un niveau sub-normal permettant une scolarité en milieu ordinaire à un polyhandicap sans acquisition du langage. Les difficultés d'apprentissage et d'adaptation sont néanmoins quasi-constantes. La présence de déficits sensoriels (surdité, cécité,...) entrave le développement intellectuel des enfants, d'autant que ces difficultés peuvent s'ajouter à un défaut de maturation du cerveau voire à une malformation cérébrale. Certains enfants peuvent, par ailleurs, souffrir de migraine ou d'épilepsie.

Autres atteintes associées :

- Malformations urinaires : Certains enfants présentent une malformation d'un rein et des voies urinaires.
- Une paralysie d'un nerf facial peut affecter certains enfants : le visage paraît alors asymétrique puisque, d'un côté du visage seulement, l'enfant ne peut pas fermer complètement les paupières ni bouger la joue ou la commissure des lèvres.
- Certains enfants peuvent présenter des particularités au niveau du squelette, en particulier au niveau des côtes et des vertèbres. Une scoliose est fréquente.
- Les difficultés d'interaction entre l'enfant et son environnement du fait des problèmes sensoriels peuvent être responsables de troubles du comportement : un détachement social (un peu comme dans l'autisme), un comportement agressif et anxieux, une auto-agressivité (l'enfant se tape la tête, s'arrache les cheveux...), des troubles du sommeil...

## Quelques chiffres

On estime que un enfant sur 8.000 à 10.000 a un syndrome CHARGE. La grande variabilité de sévérité des enfants rend parfois le diagnostic difficile pour les formes les plus modérées et certains ne sont pas diagnostiqués comme ayant un syndrome CHARGE. Le calcul de la fréquence de ce syndrome dans la population est donc difficile à estimer.

### Traitement

Il n'y a pas de traitement spécifique du syndrome CHARGE. Le syndrome CHARGE peut être de sévérité très variable : certains enfants peuvent être très lourdement handicapés alors que d'autres ont des malformations très modérées et peuvent avoir un développement proche de la normale. Le traitement sera adapté au cas par cas, en fonction des difficultés et des capacités de l'enfant.

Certaines malformations présentes à la naissance nécessitent une opération chirurgicale rapide (notamment l'atrésie des choanes ou de l'œsophage, les malformations cardiaques).

Le suivi consiste en des évaluations régulières des organes des sens afin d'adapter au maximum les aides techniques et humaines. En effet, le développement psychomoteur de l'enfant n'est possible qu'au travers des interactions sensorielles avec son environnement.

Chez les enfants ayant la capacité de suivre une scolarité, à l'entrée en maternelle, les problèmes respiratoires et alimentaires seront globalement résolus. Un bilan complet des organes des sens aura été réalisé de manière régulière et les aides techniques et humaines auront déjà été mises en place.

- Les difficultés auditives peuvent être améliorées par un appareillage auditif de type « tour d'oreille », voire par un implant cochléaire (Voir fiche « surdité chez l'enfant ») et, dans tous les cas, par une rééducation avec un(e) orthophoniste.

- Au niveau oculaire, le colobome ne peut pas être opéré. En cas de forme modérée, permettant une vision normale, l'œil est tout de même plus sensible à la lumière. Il est conseillé, en cas de forte luminosité, de protéger les yeux de l'enfant avec des lunettes de soleil et une visière. En cas de paralysie du nerf facial, l'enfant peut ne pas pouvoir fermer les paupières d'un de ses yeux. Des collyres permettent de maintenir le globe oculaire humide et d'éviter ainsi une ulcération de la cornée. Pendant la sieste ou la nuit, certains enfants dorment avec une bande adhésive permettant de maintenir les paupières fermées.

Bien que très différents les uns des autres, l'atteinte pluri-sensorielle donne à ces enfants un profil de difficultés qu'il faut bien connaître. Ces élèves ont des capacités correctes dans certains champs cognitifs et des difficultés plus importantes dans d'autres. Il faut utiliser leur compétence pour compenser leur déficit et surtout savoir interpréter leurs troubles du comportement qui sont très fréquents et ne doivent pas être pris pour des troubles uniquement psychologiques ou autistiques.

### Conséquences sur la vie scolaire

Il est difficile de donner une idée de l'évolution scolaire des enfants porteurs d'un syndrome CHARGE, tant le degré de handicap diffère d'un enfant à l'autre. Ces élèves auront la capacité d'apprendre et de progresser, souvent avec une certaine lenteur. Il est donc important pour ces enfants d'être accueillis et scolarisés avec tous les dispositifs nécessaires à leur réussite. Leur rythme d'apprentissage dépend principalement de la sévérité de leurs handicaps sensoriels.

Les enfants les moins sévèrement atteints et qui ont bénéficié d'une rééducation optimale peuvent suivre une scolarité puis des études normales, une fois que les retards de marche et de langage auront été rattrapés. Parfois, un Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap (AESH) ou l'aménagement des horaires pour que les rééducations se déroulent sur le temps scolaire nécessitent l'élaboration d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Pour les enfants qui présentent des difficultés intellectuelles plus importantes, des dispositifs d'inclusion scolaire du type ULIS peuvent être

envisagés. L'intensité des difficultés motrices et/ou intellectuelles nécessite quelquefois une orientation vers une structure spécialisée de type IME, EMP ou IMPro.

Les enfants atteints des formes les plus sévères sont parfois totalement sourds et aveugles. Il leur est particulièrement difficile d'apprendre à se déplacer, à communiquer et à établir des liens affectifs.

### **Quand faire attention ?**

Du fait des troubles de l'équilibre et de la vision, les élèves ayant un syndrome CHARGE peuvent être en difficulté dans les escaliers, lors des bousculades ou, lors de sorties scolaires, en cas de marche sur un terrain accidenté.

En cas de colobome, les yeux ne peuvent pas bien se protéger contre les fortes luminosités. Le port de lunettes de soleil et d'un chapeau est alors indispensable. Les yeux sont également plus à risque de décollement de rétine : en cas de perte brutale de la vision d'un œil, il convient de prévenir immédiatement les parents afin qu'ils se rendent rapidement à un service d'urgence ophtalmologique.

En ce qui concerne les difficultés visuelles et auditives, nous recommandons de consulter les fiches Intégrascop dédiées et/ou les documents joints en annexe.

### **Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?**

Les difficultés présentées pouvant être d'intensité très variable d'un élève à l'autre, les aides proposées seront adaptées à chaque cas particulier.

En ce qui concerne les troubles de l'équilibre, une classe facilement accessible sera préférée : en rez-de-chaussée ou accessible par un ascenseur.

Les pratiques sportives seront adaptées en fonction des capacités de l'élève.

En ce qui concerne les difficultés visuelles et auditives, nous recommandons de consulter les fiches Intégrascop dédiées et/ou les documents joints en annexe.

### **L'avenir**

La sévérité du syndrome étant variable d'un cas à l'autre, il est difficile de parler de l'évolution en général à l'âge adulte. Ainsi, lorsque les malformations sont mineures, les personnes atteintes peuvent mener une vie pratiquement normale, avec souvent une lenteur dans les apprentissages et la vie professionnelle, liée à leur fatigabilité, et pouvant nécessiter des aménagements.

MAJ Août 2017

[Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience motrice](#) [1]

[Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience visuelle](#) [2]

[Guide pour les enseignants qui accueillent un enfant présentant une déficience auditive](#) [3]

**S'informer sur les maladies et leurs conséquences** [Cardiopathies congénitales ou l'enfant atteint d'une malformation du coeur](#) [4]

[CHARGE \(Syndrome\) : BEP](#) [5]

[Déficience visuelle, maladies : BEP](#) [6]

[Maladies rares : aspects médicaux, BEP](#) [7]

[Surdité de l'enfant](#) [8]

**Fichier attaché** [Associations Association C.H.A.R.G.E.](#) [9]

[Union Nationale des Aveugles et Déficients Visuels \(UNADEV\)](#) [10]

[11]

### Liens:

[1] [http://tousalecole.fr/sites/default/files/medias/integrascal/documents/guide%20Handiscol%20H%20motrice\\_2.pdf](http://tousalecole.fr/sites/default/files/medias/integrascal/documents/guide%20Handiscol%20H%20motrice_2.pdf)

[2] [http://tousalecole.fr/sites/default/files/medias/integrascal/documents/guide\\_eleves\\_deficients\\_visuels\\_0.pdf](http://tousalecole.fr/sites/default/files/medias/integrascal/documents/guide_eleves_deficients_visuels_0.pdf)

[3] [http://tousalecole.fr/sites/default/files/medias/integrascal/documents/guide\\_scolariser\\_eleves\\_sourds\\_et\\_malentendants\\_142904.pdf](http://tousalecole.fr/sites/default/files/medias/integrascal/documents/guide_scolariser_eleves_sourds_et_malentendants_142904.pdf)

[4] <http://tousalecole.fr/content/cardiopathies-cong%C3%A9nitales-ou-l'enfant-atteint-d'une-malformation-du-coeur>

[5] <http://tousalecole.fr/content/charge-syndrome-bep>

[6] <http://tousalecole.fr/content/d%C3%A9ficience-visuelle-maladies-bep>

[7] <http://tousalecole.fr/content/maladies-rares-aspects-m%C3%A9dicaux-bep>

[8] <http://tousalecole.fr/content/surdit%C3%A9-de-l'enfant>

[9] <http://tousalecole.fr/content/association-charge>

[10] <http://tousalecole.fr/content/union-nationale-des-aveugles-et-d%C3%A9ficients-visuels-unadev>

[11] <http://tousalecole.fr/content/charge-syndrome>